



## Depistaggio genetico

# Condizioni e procedura per il rilascio dell'autorizzazione

Promemoria GS-A

## 1 Informazioni generali

I depistaggi genetici, nella definizione della legge federale sugli esami genetici sull'essere umano ([LEGU](#), RS 810.12), sono procedimenti volti a riconoscere precocemente malattie e fattori di rischio, che sono proposti in modo sistematico a tutta la popolazione o a determinati gruppi di persone dell'intera popolazione, senza tuttavia presumere che i singoli individui abbiano le caratteristiche ricercate. Il riconoscimento della malattia nello stadio preclinico e l'avvio tempestivo delle misure di trattamento aumentano l'efficacia della terapia, migliorando la prognosi e la qualità della vita.

Il depistaggio genetico si distingue dalle convenzionali procedure di depistaggio poiché non serve solo a riconoscere precocemente una malattia, ma consente anche di individuare una predisposizione patologica ereditaria prima della comparsa di qualsiasi sintomo.

## 2 Depistaggi genetici

Lo screening neonatale, introdotto in Svizzera nel 1965 e da allora costantemente ampliato, ha rappresentato fino ad oggi l'unico depistaggio genetico nel nostro Paese. Viene eseguito praticamente su tutti i neonati il quarto giorno di vita. La procedura è semplice: il personale medico preleva un paio di gocce di sangue dal tallone del bambino, che vengono inviate per analisi al laboratorio di screening neonatale dell'Ospedale pediatrico universitario di Zurigo. Attualmente sono esaminate le seguenti malattie metaboliche e ormonali<sup>1</sup>:

- fenilchetonuria (PKU)
- ipotireosi
- carenza di acil-CoA deidrogenasi a catena media (MCAD)
- galattosemia
- sindrome adrenogenitale
- carenza di biotinidasi
- fibrosi cistica (1.1.2011)
- malattia delle urine a sciroppo d'acero (1.11.2014)
- acidemia glutarica, tipo 1 (1.11.2014)
- immunodeficienza combinata grave (SCID) e linfocitopenia grave con carenza di linfociti T (1.1.2019)

L'offerta (statale) di uno screening neonatale è presente nella maggior parte dei Paesi occidentali, ma varia considerevolmente in termini di numero e scelta delle malattie esaminate. Nei paesi europei sono

---

<sup>1</sup> [www.neoscreening.ch](http://www.neoscreening.ch) > Patologie

eseguiti da 1 a 35 depistaggi genetici sui neonati. Secondo un articolo recentemente pubblicato<sup>2</sup>, anche i Paesi confinanti con la Svizzera propongono un numero molto variabile di depistaggi genetici. La Germania offre 19 esami, la Francia 6, l'Austria 26 e l'Italia 35 (comprese le offerte regionali e le prove pilota).

### 3 Base legale dei depistaggi genetici

Il depistaggio genetico è disciplinato dall'articolo 12 della legge sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU). Per l'esecuzione di un depistaggio genetico è necessario allestire un programma di depistaggio, che deve essere autorizzato dall'Ufficio federale della sanità pubblica (UFSP). L'autorizzazione può essere rilasciata se:

- è possibile una cura precoce o una profilassi della malattia oggetto del depistaggio;
- è provato che il metodo d'indagine fornisce risultati attendibili; e
- è garantita la consulenza genetica adeguata.

Non è autorizzato il depistaggio genetico di malattie per le quali non esistono possibilità di cura o di profilassi oppure per accertare esclusivamente lo stato di portatore di una persona sana.

In caso di depistaggio genetico, la consulenza genetica obbligatoria può essere adeguata alle circostanze. Nel quadro di uno screening è possibile rinunciare a una consulenza genetica individuale approfondita prima dell'esame. Tuttavia, nel programma di depistaggio vanno descritti precisamente i punti che devono essere discussi nella consulenza e la forma in cui quest'ultima deve svolgersi. A seconda della situazione, può essere utile consegnare un opuscolo informativo prima dell'esame.

Oltre alle condizioni per l'autorizzazione descritte nell'articolo 12, per l'esecuzione di un depistaggio genetico vigono ulteriori disposizioni legali e nel programma deve essere indicato in che modo queste vengono rispettate.

#### Consenso (art. 5)

Il depistaggio genetico può essere eseguito solo se la persona interessata (nel caso di persone incapaci di discernimento, p. es. nello screening neonatale, il rappresentante legale) ha espresso il proprio consenso libero e informato. Il consenso al depistaggio genetico non deve essere necessariamente scritto, il consenso orale è sufficiente.

#### Diritto di non essere informato (art. 6) e diritto di autodeterminazione della persona interessata (art. 18)

Ogni persona ha il diritto di rifiutare di essere informata sul risultato di un esame. Questo diritto a non sapere deve essere garantito anche nel caso dei depistaggi genetici.

Se tuttavia per la persona interessata esiste un pericolo fisico imminente che potrebbe essere evitato, il medico è tenuto a informarla senza indugio sul risultato dell'esame (art. 18 cpv. 2 LEGU).

#### Protezione dei dati genetici (art. 7)

L'elaborazione di dati genetici soggiace, da un lato, al segreto professionale (articoli 321 e 321<sup>bis</sup> del Codice penale), dall'altro alle disposizioni federali e cantonali in materia di protezione dei dati.

#### Esami genetici su persone incapaci di discernimento (art. 10 cpv. 2)

Un esame genetico su persone incapaci di discernimento, tra cui i bambini, può essere eseguito solo se è necessario alla tutela della loro salute.

Questa condizione vale automaticamente anche per gli esami genetici nell'ambito di un depistaggio. Perciò, per esempio, non è ammesso un depistaggio genetico nei bambini mirato a individuare una malattia che si manifesta solo in età adulta e per cui non esistono possibilità di cura o profilassi in età

---

<sup>2</sup> Loeber, J.G.; et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. Int. J. Neonatal Screen. 2021, 7, 15. <https://doi.org/10.3390/ijns7010015>

infantile. Inoltre, non è ammesso eseguire accertamenti di caratteristiche non rilevanti per la salute nelle persone incapaci di discernimento.

#### Riutilizzo del materiale biologico (art. 20)

Il materiale biologico prelevato per un depistaggio genetico (campione) può essere riutilizzato solo per gli scopi ai quali la persona interessata (o il suo rappresentante legale) ha acconsentito.

Il consenso all'esecuzione di un depistaggio genetico implica anche il consenso al riutilizzo del campione per scopi legati alla garanzia della qualità del test in questione (cfr. Raccomandazione 8/2010 della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano CEEGU<sup>3</sup>). L'impiego di un campione per la garanzia della qualità del medesimo esame cui il paziente ha acconsentito rientra nello scopo primario del prelievo, a condizione che sia esaminata la medesima alterazione genetica e non si ottengano nuove conoscenze.

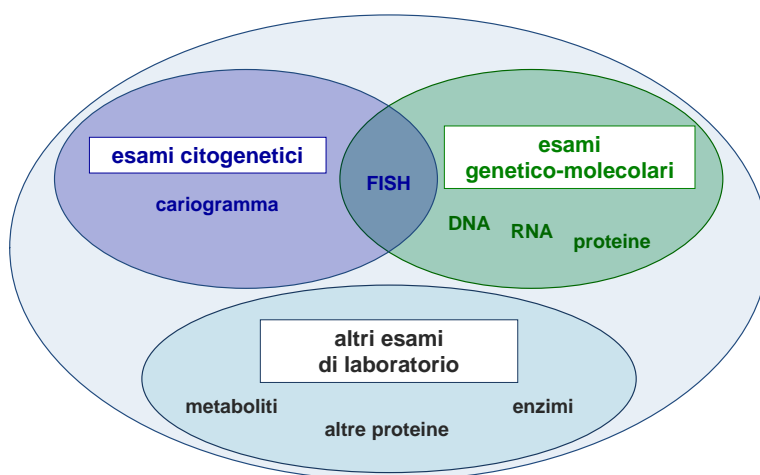
Prima di poter riutilizzare il campione per il controllo della qualità di un altro esame genetico o per scopi scientifici, è necessario ottenere il relativo consenso della persona interessata o del suo rappresentante legale. Lo stesso vale per il riutilizzo del campione nell'ambito dell'insegnamento, della formazione, del perfezionamento e dell'aggiornamento, nei casi non legati alla garanzia della qualità (p. es. in corsi pratici per studenti). Si tratta infatti di uno scopo di riutilizzo non direttamente associato al depistaggio genetico e alla garanzia della qualità dell'esame.

La richiesta di un consenso supplementare per il riutilizzo vale anche per i campioni prelevati prima dell'entrata in vigore della LEGU (1° aprile 2007).

## 4 Depistaggi genetici soggetti all'obbligo di autorizzazione

Un depistaggio genetico ai sensi della LEGU è un esame genetico presintomatico o perlomeno volto al riconoscimento precoce di una malattia. Esso rientra nel campo di applicazione dell'articolo 12 LEGU solo se si tratta di un esame genetico ai sensi dell'articolo 3 lettera a LEGU, ossia un esame citogenetico o genetico-molecolare o ogni altro esame di laboratorio eseguito allo scopo di ottenere direttamente informazioni su caratteristiche del patrimonio genetico umano, ereditarie o acquisite durante la fase embrionale. Con «altri esami di laboratorio» si intendono esami volti a determinare una caratteristica genetica ereditaria o acquisita nella fase embrionale, ma che non rientrano tra gli esami genetico-molecolari eseguiti su proteine (cfr. fig. 1).

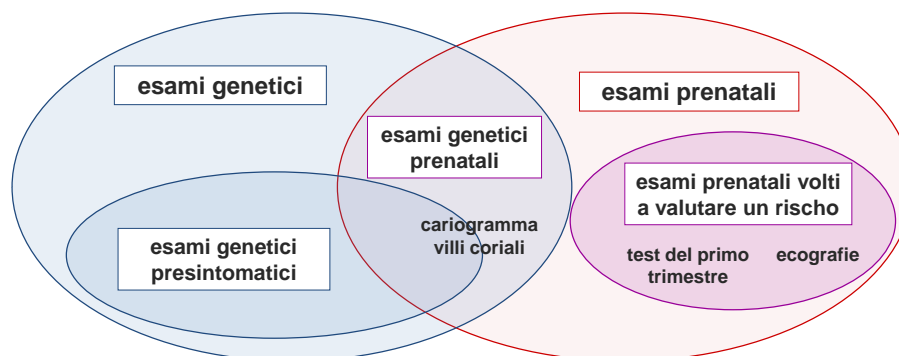
Diversamente dall'articolo 8 LEGU, che prevede l'obbligo di autorizzazione solo per gli esami citogenetici e genetico-molecolari, nei depistaggi genetici anche gli «altri esami di laboratorio» sono soggetti all'obbligo di autorizzazione.



**Figura 1:** Rappresentazione grafica dell'articolo 3 lettera a LEGU (*esami genetici: esami citogenetici e genetico-molecolari* volti a determinare le caratteristiche del patrimonio genetico umano, ereditarie o acquisite durante la fase embrionale, nonché *tutti gli altri esami di laboratorio* eseguiti allo scopo di ottenere direttamente tali informazioni sul patrimonio genetico).

<sup>3</sup> Vedi sito [Internet](#) della CEEGU (disponibile solo in tedesco) sotto Documenti > Informazioni e Formolari.

Anche se esami come il test del primo trimestre o le ecografie sono offerti in modo sistematico, non rientrano nella definizione di depistaggio genetico della LEGU e quindi non sono soggetti all'obbligo di autorizzazione. Si tratta di esami prenatali volti a valutare un rischio e non di esami genetici ai sensi dell'articolo 3 lettera a LEGU.



**Figura 2:** Rappresentazione grafica dell'articolo 3 LEGU: lettera a (*esami genetici*), lettera d (*esami genetici presintomatici*), lettera e (*esami prenatali*), lettera f (*esami genetici prenatali*) e lettera g (*esami prenatali volti a valutare un rischio*). I depistaggi sono soggetti all'obbligo di autorizzazione solo se prevedono esami genetici.

Anche lo screening uditivo neonatale, offerto normalmente in Svizzera, non è un esame genetico ai sensi della LEGU, poiché serve esclusivamente al riconoscimento precoce di una sordità e non a determinarne l'eventuale causa genetica. Nell'ambito di un depistaggio genetico non possono essere eseguiti esami volti a riconoscere portatori sani di malattie autosomiche recessive, poiché ciò violerebbe i requisiti di legge che impongono a tutti i depistaggi genetici la possibilità di una cura precoce o una profilassi.

## 5 Procedura per il rilascio dell'autorizzazione per l'esecuzione di depistaggi genetici

### 5.1 Procedura per l'autorizzazione

(articoli 22 e 23 OEGU)

Per ottenere l'autorizzazione all'esecuzione di depistaggi genetici va presentata una domanda all'UFSP. La domanda deve contenere il programma di depistaggio e la prova che sono adempite le condizioni per l'autorizzazione.

L'UFSP mette a disposizione un formulario per la presentazione della domanda<sup>4</sup>.

Prima di conferire l'autorizzazione, l'UFSP sente il parere della Commissione di esperti per gli esami genetici sull'essere umano (CEEGU) e, se necessario, della Commissione nazionale d'etica in materia di medicina umana (CNE).

L'autorizzazione può essere limitata nel tempo e vincolata a oneri e condizioni.

### 5.2 Notificazioni e rapporto

(art. 24 e 25 OEGU)

La conclusione del depistaggio genetico deve essere notificata entro 30 giorni all'UFSP. In caso di interruzione del depistaggio genetico, tale termine si riduce a 15 giorni e nella notifica occorre specificare

<sup>4</sup> Vedi su questo sito [Internet](#) sotto Documenti > Informazioni e Formulari

i motivi dell'interruzione. Entro sei mesi dall'interruzione o dalla conclusione del depistaggio genetico deve essere presentato un rapporto finale, contenente in particolare:

- i risultati del depistaggio genetico e le conclusioni che ne derivano;
- le misure adottate;
- raccomandazioni.

Il titolare dell'autorizzazione deve presentare almeno una volta all'anno un rapporto all'UFSP. Il rapporto deve comprendere in particolare le modifiche nel programma di depistaggio, i dati statistici relativi al depistaggio genetico e i fatti imprevisti.

### **5.3 Revoca, sospensione o modifica dell'autorizzazione**

*(art. 26 OEGU)*

L'UFSP può revocare, sospendere o modificare l'autorizzazione se:

- le condizioni per l'autorizzazione non sono più adempite;
- gli obblighi di notificazione e di presentazione del rapporto non sono rispettati; oppure
- nuove conoscenze scientifiche lo richiedono.

Si ricorda che importanti modifiche nel programma di depistaggio richiedono la previa autorizzazione dell'UFSP. Sono considerate importanti modifiche, per esempio, i cambiamenti nelle procedure di esame, nei parametri di misura o nel gruppo di popolazione cui viene offerto il depistaggio genetico.

### **5.4 Test diagnostico**

Se il test diagnostico di un depistaggio genetico è un esame citogenetico o genetico-molecolare, il laboratorio che intende eseguire questo test necessita dell'autorizzazione dell'UFSP a eseguire esami citogenetici o genetico-molecolari sull'essere umano.

Ai sensi della LEGU, gli esami citogenetici sono esami eseguiti allo scopo di determinare il numero e la struttura dei cromosomi (art. 3 lett. b), mentre gli esami genetico-molecolari sono eseguiti allo scopo di determinare la struttura molecolare degli acidi nucleici e il prodotto diretto del gene (p. es. esami di proteine) (art. 3 lett. c).

Le informazioni sui requisiti e sulla procedura per ottenere l'autorizzazione si possono trovare alla [pagina](#) dell'UFSP<sup>5</sup>.

L'autorizzazione per l'esecuzione dei relativi esami citogenetici o genetico-molecolari (test diagnostici) deve essere ottenuta necessariamente prima dell'autorizzazione per il depistaggio genetico.

### **5.5 Finanziamento del depistaggio genetico**

L'autorizzazione all'esecuzione di un depistaggio genetico dà diritto a offrire ed eseguire il depistaggio genetico. Deve esserne garantita la copertura finanziaria, ma non necessariamente nell'ambito dell'assicurazione malattie. Altri finanziatori possono assumersi i costi di un depistaggio genetico, purché non sussistano conflitti d'interesse. Se si mira al finanziamento di un depistaggio genetico da parte dell'assicurazione obbligatoria delle cure medico-sanitarie (AOMS), è necessario presentare un'ulteriore domanda all'Unità di direzione assicurazione malattia e infortunio dell'UFSP. Saranno tenuti in considerazione i dati già presentati per richiedere l'autorizzazione all'esecuzione del depistaggio genetico.

---

<sup>5</sup> [www.bag.admin.ch/genetictesting](http://www.bag.admin.ch/genetictesting) > Esami citogenetici e genetico molecolari

## 6 Ulteriori informazioni

- Raccomandazione 4/2009 della CEEGU concernente le condizioni poste alle domande per l'esecuzione di depistaggi genetici. Vedi su questo sito [Internet](#) (disponibile solo in tedesco) sotto Compiti e attività della Commissione.
- [UK Screening Portal](#)<sup>6</sup> - Criteria for appraising the viability, effectiveness and appropriateness of a screening programme
- Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease, Geneva: WHO; 1968<sup>7</sup>. Petros, M. Revisiting the Wilson-Jungner criteria. *Genetics in Medicine* 14, 129 (2012)<sup>8</sup>.
- Grosse SD, Rogowski WH, Ross LF, Cornel MC, Dondorp WJ, Khoury MJ. Population Screening for Genetic Disorders in the 21st Century: Evidence, Economics, and Ethics. *Public Health Genomics* 2010;13:106–115<sup>9</sup>.

---

<sup>6</sup> [www.gov.uk](http://www.gov.uk) > Health and social care > Health improvement

<sup>7</sup> [http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/17/WHO\\_PHP\\_34.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/17/WHO_PHP_34.pdf)

<sup>8</sup> <https://doi.org/10.1038/gim.0b013e31823331d0>

<sup>9</sup> <https://doi.org/10.1159/000226594>